

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Microsomies craniofaciales

Synthèse à destination du médecin traitant

Novembre 2021

**Centre de Référence maladies rares des
Fentes et malformations faciales
(MAFACE)**

Filière de santé maladies rares TETECOU



Synthèse à destination du médecin traitant

Présentation de la pathologie

La microsomie craniofaciale (MCF) est une pathologie congénitale hétérogène caractérisée par un sous-développement unilatéral ou bilatéral des structures faciales résultant des 1^{er} et 2^e arcs branchiaux. L'incidence de la MCF est estimée entre 1:3 000 et 1:5 000 naissances. Même si la MCF a été associée au diabète de type 2 de la mère, à des expositions prénatales (thalidomide, triazène) et à des anomalies génétiques, la cause de cette pathologie est inconnue.

Chez les patients atteints de MCF, la mandibule, la base du crâne, l'os zygomatique, les oreilles, les tissus mous faciaux, les orbites, et le nerf facial peuvent être sous-développés. Le spectre phénotypique de la MCF est donc large. Les patients peuvent présenter une microtie, des malformations de l'oreille moyenne, une atrésie ou sténose du conduit auditif externe, des reliquats branchiaux, une asymétrie faciale voire une fente labio-palatine. Des malformations oculaires et des annexes de l'œil ainsi que des anomalies dentaires peuvent être présentes. Outre les problèmes d'apparence physique, des problèmes fonctionnels peuvent survenir en raison de ces anomalies : difficultés respiratoires, difficultés d'alimentation, troubles de l'articulation, de la parole et du langage, difficultés auditives, et anomalies visuelles. Cela peut engendrer des problèmes psychologiques, des troubles du comportement et/ou des difficultés d'intégration sociale. Des problèmes neuropsychiatriques, incluant les troubles du spectre autistique, ont également été rapportés. Les patients atteints de MCF peuvent avoir plus de difficultés d'apprentissage et un risque plus élevé de retards de langage et de motricité par rapport à des sujets ne présentant pas cette pathologie. Des anomalies extra-crâniennes (vertébrales, rénales, ou cardiaques) peuvent également être présentes.

Diagnostic et prise en charge

Le diagnostic peut être fait en période prénatale ou post-natale ; il est basé sur l'examen clinique. En cas de diagnostic anténatal, la naissance est organisée dans une maternité de type 3 (idéalement adossée à un centre de référence ou de compétence).

En raison du large spectre phénotypique de la MCF, la prise en charge doit être multidisciplinaire et le traitement individualisé. Cette prise en charge est coordonnée par un centre de référence ou de compétence, en collaboration avec le médecin traitant, sur différents aspects : respiratoire, alimentaire, orthophonique, auditif, ophtalmique, dentaire, psychologique. Les consultations de suivi et différents examens doivent suivre un planning établi, détaillé dans le PNDS.

Les patients présentant une MCF doivent également bénéficier d'un suivi chirurgical. La chirurgie vise à corriger les malformations au fur et à mesure de la croissance de l'enfant. D'après les connaissances actuelles, il n'y a pas d'évolution, d'aggravation de la sévérité de la pathologie au fil du temps, mais les déformations sont de plus en plus compliquées à corriger si l'on n'intervient pas en cours de croissance. Le suivi chirurgical de chaque patient est au minimum annuel.

Rôle du médecin traitant dans la prise en charge du patient

Les patients présentant une MCF sont suivis tout au long de leur vie. Le médecin traitant est indispensable à ce suivi et à sa coordination.

Le médecin traitant doit :

- Être en relation avec le médecin coordonnateur qui organise le suivi multidisciplinaire du patient.
- S'assurer du suivi régulier du patient, renouveler les protocoles de soins.

- Surveiller la croissance (poids, taille, IMC, courbes de croissance) et le développement psychomoteur de l'enfant.
- Évaluer le retentissement psychologique, familial et scolaire et proposer un accompagnement psychologique au sein des services où le patient est suivi, mais également en dehors.

Liens utiles

Centre de référence coordonnateur : Fentes et malformations faciales (MAFACE), <http://www.maladiesrares-necker.aphp.fr/maface/>

Centres constituant le réseau MAFACE : <https://www.tete-cou.fr/offre-de-soins/reseau-maface>

Association de patients : Association Coline, Tél. : 04 66 55 74 29, adresse e-mail : association.coline@hotmail.fr ; <https://www.solhand.org/associations/coline-syndrome-de-franceschetti>

Le PNDS est disponible sur le site de la HAS (https://www.has-sante.fr/jcms/c_1340879/fr/protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins-pnds) et sur celui de la filière TETECOU (<https://www.tete-cou.fr/parcours-de-soins/pnds-et-recommandations>).